



Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi (3 MCC) screening neonatale esteso (SNE): esperienza in Lombardia.

MENNI F¹, Rovelli V³, Cereda C², Banderali G³, Saielli L², Crescitelli V⁴, Furlan F¹, Gasperini S⁴
¹Fond IRCCS Ca' Granda Osp Mag Policlinico, Milano, Italy, ²Lab Rif Reg SNE-MME, Osp V Buzzi, Milano, Italy,
³SC Pediatria ASST Santi Paolo e Carlo, Milano, Italy, ⁴UOS MME Osp San Gerardo, Monza, Italy

Introduzione/background: In epoca pre-SNE, 3 MCC era associato in letteratura a significativi effetti neurologici e biochimici, i reports riguardanti i pazienti identificati da SNE segnalano incremento dell'incidenza per la maggior parte di tipo asintomatico. Riportiamo l'esperienza Lombarda dall'avvio del programma di screening neonatale esteso dal 2016 al 2021.

METODI/pazienti: in Lombardia sono stati segnalati ai Centri Clinici 69 neonati con valori aumentati di 3-idrossi-isovaleryl carnitina (C5OH) e concomitante alterazione degli acidi organici urinari. Le rispettive madri sono state sottoposte ad approfondimento metabolico per verificare l'eventuale origine materna.

RISULTATI: del totale dei 97 soggetti tra neonati e mamme, 64 sono stati indagati con analisi genetica di cui:

- 14 (22%) sono risultati affetti in quanto portatori di varianti patogene a carico dei geni MCCC1 (4 pazienti) o MCCC2 (10 pazienti),
- 13 sono risultati eterozigoti (MCCC1 o MCCC2),
- nei restanti soggetti non sono state identificate varianti patogenetiche a fronte di dati biochimici e urinari suggestivi di patologia 3-MCCC,
- 15 madri affette (3 MCC1 e 12 MCC2), 1 fratello (MCC2).

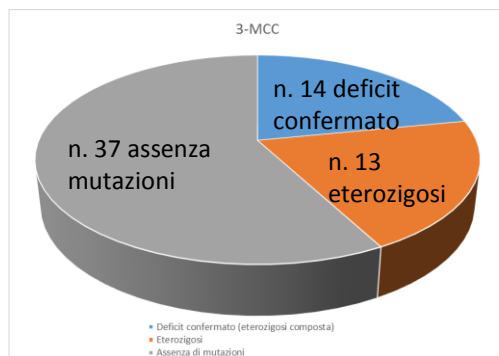
I 14 soggetti diagnosticati risultano tuttora in follow-up.

Nessuno dei pazienti identificati ad oggi mostra segni clinici rilevanti.

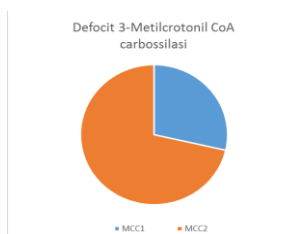
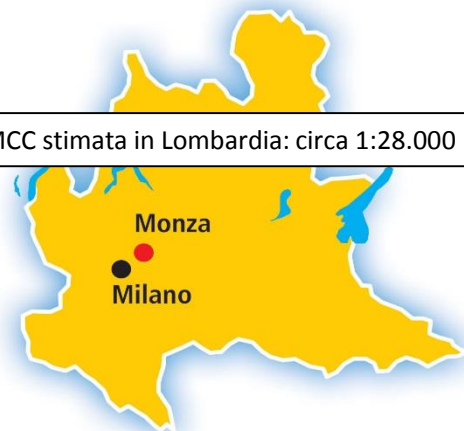
Tuttavia in un caso, in tutte le madri e nel fratello è stato riscontrato difetto di carnitina che necessita supplementazione.

Sulla base dei nostri dati, è possibile stimare che l'incidenza del deficit di 3-MCC in Lombardia si assesti a circa 1:28.000 nati vivi (vs 1:30 – 50.000 riportate in letteratura).

DISCUSSIONE: i nostri dati supportano quelli presenti in letteratura sull'incremento della diagnosi di 3MCC e sulla assenza di segni e sintomi. Il nostro follow up è però limitato ad un massimo di 6 anni e pertanto è necessario proseguire la presa in carico per valutare l'evoluzione a lungo termine. Si impone però una riflessione sugli iter di follow up necessari e sulle finalità dell'identificazione precoce di pazienti affetti da deficit di 3-MCC oltre che sulla supplementazione con carnitina.



Incidenza 3-MCC stimata in Lombardia: circa 1:28.000



BARI 9.10.11 NOVEMBRE 2022

XII CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN

SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLE MALATTIE
METABOLICHE EREDITARIE E LO SCREENING NEONATALE

